

ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ РОЗВИТКУ КАТАРАКТИ

Чумак Т.М., лікар-інтерн

Науковий керівник – зав. курсом офтальмології Чумак М.О.

СумДУ, медичний інститут,

кафедра ортопедії, травматології та невідкладних станів

За даними ВООЗ в світі нараховується 47 мільйонів сліпих людей, з них 20 мільйонів втратили зір внаслідок розвитку катаракти. В останній час спостерігається стійка тенденція «омолодження» цього захворювання. Катаракта в 30% випадків є причиною сліпоты у дітей, і третина цих випадків пов'язана з порушенням роботи генів. На відміну від вітчизняної медицини, в світі давно зрозуміла необхідність розвитку біологічного спрямування в офтальмології. Провідні офтальмологічні заклади Англії, Америки, Японії вже біля половини свого наукового потенціалу виділяють на фундаментальні розробки.

Найбільш зручним матеріалом для досліджень є миші. Геном мишей був розшифрований, в результаті чого стало зрозуміло, що гени миші на 80% співпадають з генами людини, на 90% їх можна вважати дуже схожими. Зручність використання мишей зумовлена також невеликим періодом розмноження, що дозволяє дослідити поведінку мутації протягом кількох поколінь. Шляхом введення додаткових генів до геному, виключення чи, навпаки, збільшення експресії того чи іншого гену вчені мають можливість спостерігати результати та робити висновки про функції гену, що досліджується. На цей час знайдено(локалізовано) гени багатьох захворювань, наприклад, міопії, дегенерації сітківки, катаракти, глаукоми. Досліджені причини та механізми активації деяких з них. Одним з провідних напрямків роботи генетиків зараз є створення нової галузі в медицині – генної терапії, що дозволить лікувати захворювання на генному рівні.

Значну роль в якості об'єкту дослідження питань вродженої катаракти має ген Рах6. Експресія цього гену має значення не тільки для розвитку ока (кришталіку, рогівки, райдужної оболонки, макулярної ямки та зорового нерву) але має місце в головному мозку, нюхових плакодах, гіпофізі підшлунковій залозі, спинному мозку. Результатом експресії Рах6 є 2 білка - Рах6 та Рах6(5a). Цікаво, що фенотипово збільшена експресія Рах6 проявляється подібно до його галлонедостатності. Також важливе співвідношення білкових фракцій між собою.

Існують й інші спрямування у вивченні проблеми катаракти генетичними методами, наприклад, вивчення патогенезу вікової катаракти з використанням лінії передчасно старіючих крис OXYS.

На цей час багато чого залишається незрозумілим, але тривають активні дослідження, що дозволяють сподіватись на вирішення багатьох питань офтальмології.